

## SCIENZE BIOMEDICHE (TRO111)

### 1. lingua insegnamento

Italiano

### 2. contenuti

Coordinatore: Prof. GIUSEPPE MAULUCCI

Anno di corso: 2022/2023 (I anno)

Semestre: 1° semestre

CFU: 6

Moduli e docenti incaricati:

- CHIMICA E BIOCHIMICA (TRO00A) - 2 cfu - ssd BIO/10

Prof. Alvaro Mordente

- FISICA APPLICATA (TRO03A) - 2 cfu - ssd FIS/07

Prof. Giuseppe Maulucci

- GENETICA MEDICA (TRO01A) - 1 cfu - ssd MED/03

Prof. Elisabetta Tabolacci

- BIOLOGIA APPLICATA (TRO02A) - 1 cfu - ssd BIO/13

Prof. Sabrina Ceccariglia

### 3. testi di riferimento

Chimica e Biochimica

D.L. NELSON, M.M. COX, *Introduzione alla Biochimica di Lehninger*, VII ed., Zanichelli, 2018.

Fisica Applicata

D.SCANNICCHIO, E. GIROLETTI, *Elementi di fisica biomedica*, Edises 2020

Biologia Applicata

E.P. SOLOMON, C.E. MARTIN, D.W. MARTIN, L.R. BERG, *Elementi di Biologia*, VIII Edizione, Edises, 2021.

Genetica Medica

D. SADAVA, D.M. HILLIS, H.C. HELLER, S. HACKER, *Elementi di biologia e genetica*, V ed., 2019.

È necessario che lo studente abbia un testo di riferimento per ogni modulo, a scelta tra quelli consigliati o altro testo dopo approvazione del docente.

Il materiale a disposizione dello studente verrà ottimizzato da materiale fornito dal docente o disponibile sulla piattaforma *Blackboard* dell'Università Cattolica.

#### 4. obiettivi formativi

L'obiettivo dell'insegnamento è di fornire allo studente le conoscenze di base indispensabili per la comprensione dei fenomeni biologici e propedeutiche per lo studio di altre discipline biomediche (Basi anatomo-fisiologiche del corpo umano, Patologia Generale e Farmacologia) e cliniche (Scienze mediche).

Il modulo di Chimica e Biochimica si propone di fornire allo studente le conoscenze di base per comprendere le proprietà chimico-fisiche, l'organizzazione strutturale e le funzioni delle macromolecole biologiche, le principali vie metaboliche e i meccanismi biochimici che regolano il metabolismo cellulare.

Il modulo di Fisica applicata si propone di fornire allo studente le conoscenze di base per comprendere i meccanismi fisici e biofisici alla base delle principali funzioni degli organismi viventi, in particolare movimento ed equilibrio, propagazione ed elaborazione dei segnali ottici e acustici, caratteristiche dinamiche e chimiche della materia e dei suoi stati di aggregazione.

Il modulo di Biologia Applicata mira a fornire allo studente le informazioni fondamentali per comprendere le basi della biologia cellulare, e i diversi livelli di organizzazione della materia vivente e delle strutture biologiche fondamentali.

Il modulo di Genetica Medica si propone di fornire allo studente le conoscenze di base della genetica, ed in particolare la comprensione della struttura e dei meccanismi di sintesi degli acidi nucleici e delle proteine, dell'organizzazione del DNA in cromosomi, delle principali anomalie cromosomiche, dei meccanismi di ereditarietà mendeliana e non. Verranno inoltre forniti esempi di genetica medica, con particolare riguardo per le sindromi cromosomiche e le principali patologie su base genetica causa di disabilità intellettiva, di malattie neuro-muscolari e di disturbi del movimento oculare.

**Conoscenza e capacità di comprensione - (Dublino 1)** Al termine del corso lo studente deve dimostrare di avere acquisito le conoscenze necessarie per la comprensione:

1. della relazione struttura-funzione delle macromolecole biologiche, delle principali vie del metabolismo glucidico, lipidico e amminoacidico e dei principali meccanismi di integrazione e regolazione metabolica;
2. della meccanica del punto materiale e dei corpi estesi, e quelle alla base della propagazione dei flussi di materia e energia in sistemi compositi;
3. degli aspetti morfologici/funzionali della cellula procariotica ed eucariotica e dei meccanismi di organizzazione, espressione e trasmissione dell'informazione genetica;
4. dei meccanismi alla base delle principali sindromi cromosomiche e di trasmissione delle malattie genetiche secondo modelli mendeliani classici ed atipici.

**Conoscenza e capacità di comprensione applicate – (Dublino 2)** Al termine del corso lo studente deve essere in grado di applicare le conoscenze acquisite per:

1. interpretare e spiegare in chiave biochimica il funzionamento di organi e tessuti;
2. modellizzare e risolvere in chiave analitica i fenomeni in oggetto del corso di studio;
3. interpretare e spiegare l'organizzazione e il funzionamento della cellula e i processi di duplicazione, espressione dell'informazione genica e sintesi proteica;
4. interpretare e spiegare i meccanismi alla base delle malattie genetiche e non, e la loro modalità di trasmissione.

**Autonomia di giudizio - (Dublino 3)** Al termine del corso lo studente deve dimostrare di aver sviluppato capacità autonome di integrazione delle conoscenze e competenze acquisite dai quattro diversi moduli didattici.

**Abilità comunicative – (Dublino 4)** Alla fine del corso lo studente dovrà essere in grado di saper descrivere/comunicare le conoscenze acquisite anche ad interlocutori non esperti, con proprietà di linguaggio e terminologia scientifica corretta.

**Capacità di apprendere – (Dublino 5)** Alla fine del corso lo studente dovrà essere in grado di implementare e aggiornare le proprie conoscenze attingendo autonomamente da testi, articoli scientifici e piattaforme online

## 5. prerequisiti

Il corso non necessita di prerequisiti relativi ai contenuti.

## 6. metodi didattici

La didattica del corso si articola in lezioni frontali svolte con l'utilizzo di diapositive su *power-point*.

La presente tipologia didattica potrà subire modifiche a seguito di specifiche necessità logistiche indotte dalla pandemia (lezioni in "dual mode", in presenza in aula e da remoto tramite la piattaforma Blackboard).

## 7. altre informazioni

I Docenti sono a disposizione per informazioni sul Corso e chiarimenti sulle lezioni con appuntamento fissato tramite posta elettronica o, per una richiesta veloce, alla fine delle lezioni.

## 8. modalità di verifica dell'apprendimento

La verifica dell'apprendimento è volta ad accertare le conoscenze dei contenuti dei quattro moduli del Corso e la capacità di esposizione dello studente. È previsto un esame finale scritto con domande a risposta multipla e domande a risposta aperta. L'obiettivo delle domande a risposta multipla è di valutare il livello di conoscenza, comprensione e capacità di ragionamento. L'obiettivo delle domande a risposta aperta è di valutare l'abilità comunicativa (proprietà di linguaggio e terminologia scientifica) dello studente. La votazione è espressa in trentesimi, il voto risulta dalla media ponderata tra le votazioni riportate nei singoli moduli il cui superamento richiede una votazione minima di 18/30 per ogni singolo modulo. Lo studente potrà ottenere la votazione massima di 30/30 se la media ponderata è almeno 29,5/30. Per ottenere la lode lo studente deve riportare la votazione di 30/30 nei quattro moduli del corso.

La presente tipologia di valutazione potrà subire modifiche a seguito di specifiche necessità logistiche indotte dalla pandemia

## 9. programma esteso

### <CHIMICA E BIOCHIMICA>

Propedeutica biochimica: logica molecolare della vita. Acqua: proprietà chimico-fisiche e ruolo biologico. Composizione del corpo umano: molecole e macromolecole biologiche. Glucidi: struttura e funzione dei monosaccaridi, oligosaccaridi e polisaccaridi. Lipidi: struttura e funzione degli acidi grassi, triacilgliceroli, fosfolipidi e steroli. Amminoacidi, peptidi e proteine. Proteine: struttura tridimensionale e ruolo biologico. Emoglobina, Mioglobina e il trasporto dell'ossigeno. Enzimi: proprietà generali e meccanismi di regolazione dell'attività enzimatica. Vitamine idrosolubili e liposolubili.

Bioenergetica e Metabolismo. Termodinamica dei sistemi biologici. Reazioni biologiche di ossidoriduzione. Introduzione al metabolismo: catabolismo e anabolismo. ATP e metabolismo energetico. Ciclo di Krebs. Fosforilazione ossidativa mitocondriale.

Metabolismo dei glucidi: Glicolisi. Via del pentoso fosfato. Gluconeogenesi. Glicogenolisi e glicogenosintesi.

Metabolismo dei Lipidi: Digestione, assorbimento e trasporto dei lipidi. -ossidazione degli acidi grassi. Biosintesi degli acidi grassi e dei trigliceridi. Biosintesi del colesterolo. Formazione dei corpi chetonici.

Il metabolismo ossidativo degli Amminoacidi. Destino metabolico dei gruppi amminici: transaminazione, deaminazione ossidativa e ciclo dell'urea. Destino metabolico dello scheletro carbonioso degli amminoacidi.

### **<FISICA APPLICATA>**

Meccanica del punto materiale: grandezze fisiche e unità di misura – richiami di matematica e trigonometria – Concetto di funzione - leggi lineari e non lineari – moti unidimensionali – posizione, velocità ed accelerazione- moto rettilineo uniforme – moto rettilineo uniformemente accelerato – moti bidimensionali e moto circolare uniforme - principi della dinamica – forze – forza di gravità- legge di gravitazione universale – forza di reazione vincolare – forza di attrito – forza elastica di richiamo – carica elettrica- forze di interazione elettrostatica- concetto di Lavoro- teorema dell' energia cinetica – forze conservative – energia potenziale – conservazione dell'energia meccanica totale - Meccanica dei corpi estesi -Meccanica di rotazione- Momento di una forza- Equilibrio dei corpi estesi-Classificazione delle leve- Leve del corpo umano.

Meccanica dei fluidi ideali: fluidostatica – pressione – principio di Pascal – legge di Stevino – barometro di Torricelli – principio di Archimede – fluidodinamica – regime laminare e turbolento – costanza della portata – equazione di Bernoulli – effetto Venturi –aneurisma – stenosi– andamento delle principali grandezze idrodinamiche nel sistema circolatorio.

Termologia e termodinamica: termologia – temperatura – dilatazione termica – calore – equilibrio termico e temperatura di equilibrio – capacità termica e calore specifico – termometro digitale ed analogico: principi di funzionamento – legge dei gas ideali – teoria cinetica dei gas ideali – energia interna – primo principio della termodinamica – trasformazioni termodinamiche.

Onde in mezzi elastici con cenni di acustica e ottica: propagazione ondosa - onde trasversali e longitudinali – onde in mezzi elastici – frequenza – lunghezza d'onda – velocità dell'onda – intensità dell'onda – acustica – timbro, altezza e intensità del suono- principio di sovrapposizione – spettro di Fourier – interferenza – battimenti – Onde elettromagnetiche – propagazione delle onde elettromagnetiche – Cenni di ottica fisica ed ottica geometrica – spettro ottico.

### **<BIOLOGIA APPLICATA>**

Caratteristiche generali dei viventi. Organismi autotrofi ed eterotrofi. Teoria cellulare. Componenti chimici della materia vivente e loro ruolo biologico.

Organizzazione morfo-funzionale della cellula procariotica ed eucariotica. Nucleo e membrana nucleare. Nucleolo. Membrana cellulare, modello a mosaico fluido. Permeabilità, trasporto passivo e attivo. Pompa Na<sup>+</sup>-K<sup>+</sup>. Reticolo endoplasmatico liscio e rugoso. Ribosomi. Struttura e ruolo funzionale degli organelli intracellulari. Apparato del Golgi e secrezione. Lisosomi e digestione cellulare. Perossisomi. Endocitosi ed esocitosi. Mitocondri e fosforilazione ossidativa. Citoscheletro e movimento cellulare. Cromosomi. Eucromatina ed eterocromatina. Ciclo cellulare. Mitosi. Meiosi e variabilità genetica. Cenni di regolazione del ciclo cellulare. Cenni sulla gametogenesi.

Composizione chimica e struttura del DNA e RNA. Duplicazione del DNA. Codice genetico.

Trascrizione e modifiche post-trascrizionali. Traduzione. RNA messaggero, transfer e ribosomiale, ruolo nella sintesi delle proteine.

### **<GENETICA MEDICA>**

Genetica di base: Struttura e funzione dei cromosomi: mitosi, meiosi, anomalie cromosomiche, citogenetica tradizionale e molecolare. Struttura e funzione del DNA, meccanismi di mutazione del DNA. I geni nelle famiglie: ereditarietà mendeliana, variazioni dei principali modelli di ereditarietà, caratteri non mendeliani. Mutazione ed instabilità del genoma umano: mutazioni, imprinting genomico, mutazioni somatiche (neoplasie e malattie non tumorali)

Genetica medica: esempi di sindromi cromosomiche, malattie neuromuscolari su base genetica, esempi di malattie genetiche causa di disabilità intellettiva e disturbi del movimento oculare.